



## ESCORE PARA DIAGNÓSTICO DE DOENÇA DE WILSON

Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 15 – 01/11/2024



Nome do paciente: \_\_\_\_\_

### Escore para diagnóstico de doença de Wilson

SINTOMAS E SINAIS	PONTOS
<b>Anel de Kayser-Fleisher (exame por lâmpada de fenda)</b>	
Presente	2
Ausente	0
<b>Sintomas neuropsiquiátricos sugestivos (ou ressonância magnética cerebral típica)</b>	
Presente	2
Ausente	0
<b>Anemia hemolítica - teste de Coombs negativo</b>	
Presente	1
Ausente	0
EXAMES LABORATORIAIS	
<b>Cobre urinário (na ausência de hepatite aguda)</b>	
Normal (3-40 mcg/24h)	0
1-2x o LSN (*)	1
Mais de 2x LSN	2
Normal, mas mais de 5x LSN após estímulo com 2 x 0,5 g de D-penicilamina	2
<b>Cobre hepático quantitativo</b>	
Normal (20-50 mcg/g)	-1
Até 5x LSN	1
Mais de 5x LSN	2
<b>Rodanina positiva nos hepatócitos (quando o cobre quantitativo não for disponível)</b>	
Ausente	0
Presente	1
<b>Ceruloplasmina sérica (por nefelometria)</b>	
Normal (acima de 20 mg/dL)	0
10-20 mg/dL	1
Abaixo de 10 mg/dL	2
ANÁLISE DE MUTAÇÕES	
Doença causada por mutações em ambos os cromossomos .	4
Doença causada por mutação em um cromossomo.	1
Nenhuma mutação detectada causadora de doença.	0

(\*) LSN: Limite superior da normalidade

**OBSERVAÇÃO:** Os exames comprobatórios do diagnóstico, pontuados no escore, são anexos obrigatórios.

\*Adaptado de Ferenci P, Caca K, Loudianos G, Mieli-Vergani G, Tanner S, Sternlieb I, et al. Diagnosis and phenotypic classification of Wilson disease. Liver Int. 2003;23(3):139-42.